

УДК 616.832.522-004.1-071

Т.Б. БУРНАШЕВА

Центр Израильской Медицины, г. Алматы, Казахстан

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ПОЗДНЕГО ДЕБЮТА СПИНАЛЬНОЙ АМИОТРОФИИ У ВЗРОСЛОГО ПАЦИЕНТА – ЭТАП В РАЗВИТИИ БОКОВОГО АМИОТРОФИЧЕСКОГО СКЛЕРОЗА?



Приведено описание случая позднего дебюта спинальной амиотрофии у больного 40 лет. Особенность случая – поздний дебют, крайне медленное прогрессирование, асимметричное вовлечение в патологический процесс только проксимальных мышц верхнего плечевого пояса. Спинальная мышечная амиотрофия с поздним дебютом не является единой нозологической формой, а представляет собой синдром, входящий в различные заболевания. От практического врача требуются тщательное обследование больного и проведение дифференциального диагноза, так как спинальная мышечная амиотрофия может быть дебютом как серьезного заболевания с неблагоприятным прогнозом, так и заболевания с доброкачественным течением, в основе которого лежат потенциально курабельные причины.

Ключевые слова: спинальная мышечная амиотрофия с поздним дебютом, БАС – боковой амиотрофический склероз, дифференциальная диагностика, электромиографические критерии диагностики.

Распространенность спинальной амиотрофии среди населения по данным разных источников от 0,65 до 1,6 на 100 000 населения [2, 9, 10]. Различные клинические формы спинальных амиотрофий отличаются возрастом начала, темпом прогрессирования и типом наследования заболевания, тяжестью течения и продолжительностью жизни [9]. Патогенез спинальной мышечной атрофии с поздним дебютом до конца неизвестен. В отличие от спинальной мышечной амиотрофии, дебютирующих в детском возрасте, СМА с поздним дебютом не является моногенным заболеванием. В настоящее время общепризнанно, что СМА имеет комплексную многофакторную этиологию, где генетические особенности сочетаются и взаимодействуют с агентами окружающей среды, которые еще не раскрыты. Более того, мутации в гене супероксиддисмутазы (SOD1) ассоциируются с семейными случаями БАС с преобладанием в клинике синдрома поражения нижнего мотонейрона [4, 8].

В настоящее время накоплены данные о значительной вариабельности клинической картины и прогноза этой редкой патологии [4,11]. Приводится собственное наблюдение.

Пациент А., 40 лет, в прошлом военнослужащий, обратился к невропатологу с жалобами на слабость и похудение мышц правого плеча и проксимальных мышц правой руки. В других конечностях движения без ограничений. Периодически отмечаются мышечные подергивания и судороги в руках при выполнении физической работы. Ухудшение самочувствия и усиление слабости в руке отмечается на холоде. Нарушение чувствительности и боль отрицает. Контроль за функцией тазовых органов сохранен.

Из анамнеза болезни известно, что слабость в правой руке появилась четыре года назад у прежде здорового 36-летнего мужчины, тогда впервые заметил некоторую неловкость в правой руке при умывании, когда из-за слабости в проксимальной мускулатуре стало сложно поднимать руку до уровня плеча для бритья. Позднее появились мышечные подергивания в правой руке, небольшое похудение мышц

проксимального отдела этой руки. Перенесенные травмы или инфекционные заболевания отрицает. Нет указаний на укусы клещом и острый период заболевания. Семейный анамнез не отягощен по хроническим неврологическим заболеваниям. Женат, имеет трех здоровых детей. Эпидемиологический и лекарственный анамнез не отягощен. Хронические интоксикации отрицает. По месту жительства выставлен диагноз: правосторонняя плечевая плексопатия. После курса сосудистой терапии, витаминов и нестероидных противовоспалительных средств состояние стабилизировалось и в течение четырех лет не менялось: сохранялась слабость в руке, к которой больной адаптировался, – он продолжает работать, водит машину.

При осмотре в неврологическом статусе: ментальный статус в норме. Краниальная иннервация без патологии. Фибриллярных подергиваний в мышцах языка не обнаружено. Проксимальная мышечная гипотрофия правого плеча, похудение верхнего плечевого пояса справа (фото 1, 2). Снижение рефлексов с 2-главой мышцы плеча и карпорадиального справа. Коленные, ахилловы живые, симметричные. Мышечная слабость по сегментарному типу. Сила мышц снижена до 2-х баллов в абдукторах правого плеча и сгибателях предплечья (дельтовидная > трапецевидная > трехглавая). Сила мышц в левой руке, в пальцах рук с обеих сторон 5 баллов. Фасцикулярные подергивания в бицепсах с обеих сторон. Чувствительность и функции тазовых органов не нарушены. В позе Ромберга устойчив.

Данные дополнительных методов исследования: общие анализы крови и мочи без патологии. Биохимический анализ крови, КФК в норме. Австралийский антиген, антитела к вирусу гепатита С, к ВИЧ в крови не выявлены. Осмотр окулиста: VOD = VOS = 1,0. На глазном дне патологии не выявлено. ЭКГ – без патологии. При рентгенографии органов грудной клетки, костей плечевого пояса патологических изменений не выявлено. УЗИ сосудов рук в пределах нормы. Исследование функции внешнего дыхания без отклонений от нормы. **МРТ шейного отдела позвоночника** – при исследовании в сагиттальной и аксиальной проекциях в

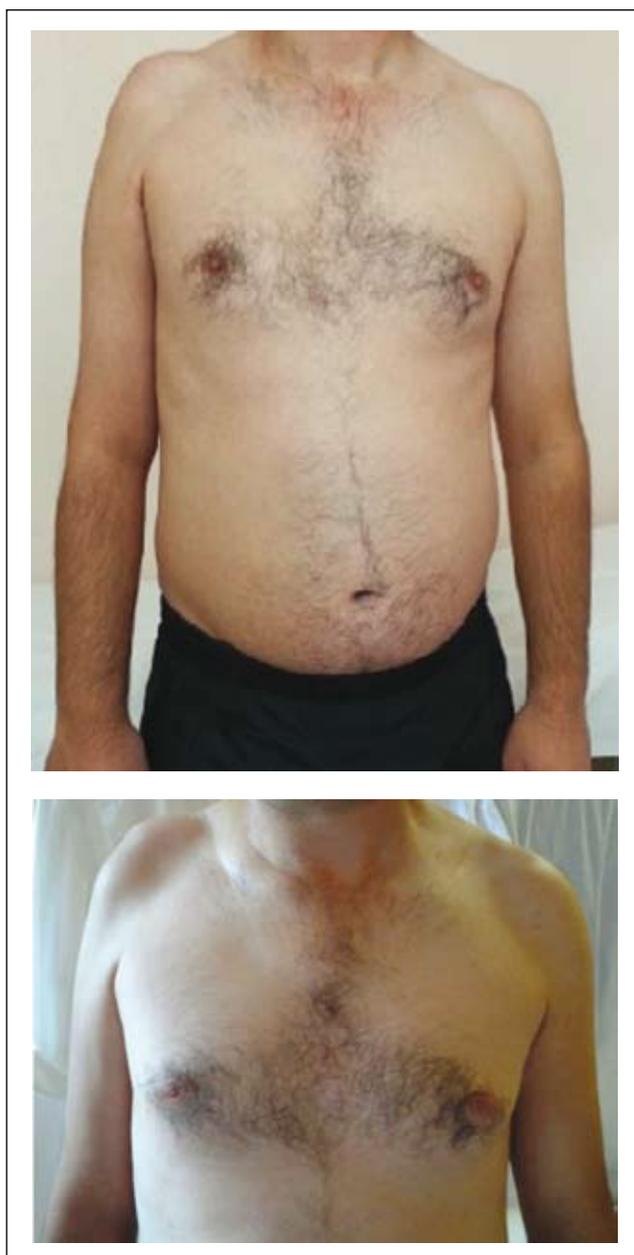


Фото 1 – 2 – Проксимальная мышечная гипотрофия правого плеча, похудение верхнего плечевого пояса справа

режимах T1 и T2 определяются сколиоз, дегенеративные изменения по типу остеохондроза (фото 3, 4), асимметричная мышечная гипотрофия в мышцах шеи справа (фото 3); в аксиальной проекции со стороны спинного мозга на уровне C2-C7 без патологии. Дополнительных образований и очагов патологически измененного МРТ сигнала в позвоночном канале не выявлено.

Игольчатая ЭМГ – выявлены признаки денервации и реиннервации в проксимальных мышцах правой руки: увеличение продолжительности и амплитуды двигательного потенциала на 26,3%. Зарегистрированы острые волны спонтанной мышечной активности в бицепсах и трицепсах с обеих сторон. Блок проведения по нервам не выявлен,

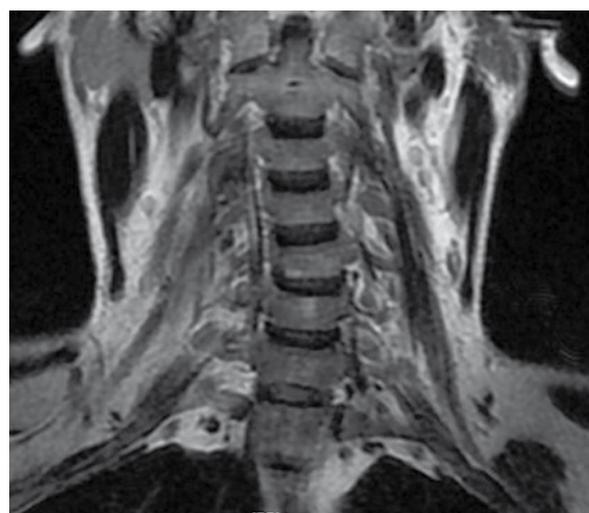


Фото 3-4 – МРТ шейного отдела позвоночника. Сколиоз, дегенеративные изменения по типу остеохондроза, асимметричная мышечная гипотрофия в мышцах шеи справа

как нет и других изменений по типу демиелинизации: проведение по двигательным и чувствительным нервам без патологии. Патология выявлена в проксимальных мышцах верхних конечностей с обеих сторон, в клинически не вовлеченном регионе, – отмечаются ритмичные потенциалы фасцикуляций в покое («ритм частотокола»), увеличение длительности потенциала.

Таким образом, пациент демонстрирует клинические признаки поражения нижнего мотонейрона на шейном уровне: вялый парез и гипотрофия мышц, снижение силы мышц и фасцикуляции, гипорефлексия, затруднение повседневной активности. Сочетание характерного клинического и электронейромиографического паттерна при отсутствии

признаков вторичной симптоматической амиотрофии, позволяет поставить диагноз спинальной амиотрофии, недифференцированной формы, с поздним дебютом у взрослого пациента, согласно МКБ-10: G12.8 *Другие спинальные атрофии и связанные синдромы*.

Пациент в течение года наблюдался в нашем центре. Симптоматика оставалась без динамики: слабость в проксимальных мышцах правой руки не прогрессировала, но и не уменьшалась. Пациенту было проведено симптоматическое поддерживающее лечение: физиотерапия, массаж и ЛФК, реабилитация для предупреждения тугоподвижности в суставах, слабости и атрофии в мышцах; упражнения на растяжение мышц для снятия изометрического напряжения и улучшения микроциркуляции; назначены препараты, улучшающие проведение нервного импульса, корригирующие энергетические нарушения в мышцах, улучшающие периферическое кровообращение, а также препараты, стимулирующие функции ЦНС – ноотропы и витамины группы В.

Диагноз и его обоснование

Итак, у нашего пациента выявленные нарушения свидетельствуют о дисфункции мотонейронов передних рогов спинного мозга на шейном уровне. Прежде всего у пациента была исключена левосторонняя плексопатия, с которой больной наблюдался длительное время. Этот диагноз был отвергнут на основании отсутствия чувствительных нарушений (что подтверждается результатами сенсорного проведения), болевого синдрома, заметного прогрессирования заболевания, нетипично медленного течения и отсутствия в анамнезе травм ШОП, системных заболеваний (васкулита, сахарного диабета). К тому же при рентгенографии не было выявлено причин, могущих вызвать плексопатию. Выявленный при ЭМГ переднероговой процесс позволил полностью исключить этот диагноз. Учитывая наличие у пациента признаков поражения нижнего мотонейрона, а также медленно прогрессирующий характер течения заболевания, необходимо провести дифференциальный диагноз с группой заболеваний, объединенных общим названием «Болезни двигательного нейрона», в частности с шейно-грудной формой бокового амиотрофического склероза (БАС). У нашего пациента отмечается доброкачественное течение, отсутствие признаков поражения кортико-спинального и кортико-нуклеарного трактов, асимметричность пареза в течение уже длительного периода позволяют исключить классическую форму БАС. Однако надо иметь в виду более доброкачественную форму болезни моторного нейрона (синдром Вульпиана – Бернхардта), для которой характерна на ранних стадиях заболевания картина поражения проксимальных отделов верхних конечностей без вовлечения бульбарной мускулатуры и мышц ног [2, 7]. Следует отметить малую изученность этого синдрома и небольшое число публикаций по данной проблематике. На ранних стадиях заболевание проявляется выраженным похудением и слабостью одной руки, преимущественно в проксимальном отделе, поэтому его второе название «синдром слабой руки» [7]. По данным разных источников при такой форме заболевания в дальнейшем в 52-54% случаев патология распространяется на другую сторону, постепенно захватывая ноги и бульбарные мышцы. J. Katz и

соавторы обозначили этот вариант патологии мотонейрона синдромом амиотрофической плечевой диплегии (amyotrophic brachial diplegia syndrome) [7, 8]. Среди больных преобладают мужчины в соотношении с женщинами 5:1 (1,5:1 при классическом варианте БАС). Для этого заболевания характерно более медленное прогрессирование: длительность заболевания составляет в среднем 61-69 месяцев (27-35 при обычном течении БАС) [8]. Согласно рекомендации Европейского консорциума по изучению нервно-мышечных заболеваний, клиническими критериями спинальной мышечной амиотрофии являются: симметричная мышечная гипотония и гипотрофия, фасцикуляции различных мышечных групп, гипо- или арефлексия мышц конечностей, отсутствие чувствительных, мозжечковых и интеллектуальных расстройств. Патогномоничных изменений при спинальной мышечной амиотрофии нет. При ЭНМГ выявляются симптомы поражения периферических моторных нейронов: спонтанная мышечная активность, увеличение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц при нормальной скорости проведения импульсов по афферентным и эфферентным волокнам периферических нервов.

Только длительное наблюдение за пациентом дает право признать синдром спинальной амиотрофии лишь этапом в развитии БАС. Но поскольку типичные, выраженные проявления обоих заболеваний различаются как клинически, так и патологоанатомически, их следует выделять в качестве отдельных патологических форм [8].

Описанный клинический случай, надеюсь, принесет пользу практикующим врачам в обеспечении своевременной диагностики, адекватной терапии и правильного прогноза у такого рода пациентов.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1 Болезни нервной системы / под ред. Н.Н. Яхно. – М.: Медицина, 2005. – Т. 1. – С. 649-658
- 2 Евтушенко С.К., Шаймурзин М.Р., Евтушенко О.С. и др. Ранняя клиничко-инструментальная диагностика и терапия быстро и медленно прогрессирующих мышечных дистрофий и амиотрофий // Международный неврологический журнал. – 2007. – № 4(14). – С. 14-30
- 3 Бадалян Л.О., Скворцов И.А. Клиническая электро-нейромиография. Руководство для врачей. – М.: Медицина, 1986. – С. 368
- 4 Дубинская Е.Э., Вяткина С.Я. Атипичная спинальная амиотрофия взрослых // Журн. неврол. и психиат. – 1991. – №3. – С. 18-21
- 5 World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases. El Escorial Criteria World Federation of Neurology: Criteria for the Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis // J NeurolSci. – 1994. – Vol. 124. – P. 96-107
- 6 Fischer D., Wullner U., Klockgether T. et al. Cervical spondylotic myelopathy and Kennedy syndrome mimicking amyotrophic lateral sclerosis // J. Neurosurg. Psychiatry. – 2001. – Vol. 71. – P. 414
- 7 Gamez J., Cervera C., Codina A. Flail arm syndrome or Vulpian- Bernhardt's form of amyotrophic lateral sclerosis // J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry. – 1999. – Vol. 67. – P. 258-259

8 Gamez J., Cervera C., Codina A. Atypical form of amyotrophic lateral sclerosis: a new term to define a previously well known form of ALS // J. Neurosurg. Psychiatry. – 2000. – Vol. 68. – P. 118 – 119

9 Katirji B, Kaminski HJ, Preston DC. Spinal muscular atrophies. In Katirji B, Kaminski HJ, Preston DC, Ruff RL, Shapiro BE, eds. Neuromuscular Disorders in Clinical Practice. – Boston: Butterworth-Heinemann, 2002. – P. 445-53

10 Van den Berg-Vos RM, Visser J, Franssen H et al. Sporadic lower motor neuron disease with adult onset: classification of subtypes // Brain. – 2003. – №5. – P. 1036-47

11 Visser J, Van den Berg-Vos RM, Franssen H et al. Mimic syndromes in sporadic cases of progressive spinal muscular atrophy // Neurology. – 2002. – №58. – P. 1593-6

Т Ұ Ж Ы Р Ы М

Т.Г. БУРНАШЕВА

Израиль Медицина Орталығы, Алматы қ., Қазақстан

ЕРЕСЕК ЕМДЕЛУШІДЕГІ АРҚА АМИОТРОФИЯСЫНЫҢ КЕШ ДЕБЮТІНІҢ КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙЫ – БҮЙІР АМИОТРОФИКАЛЫҚ СКЛЕРОЗДЫҢ ДАМУ КЕЗЕҢІ?

40 жастағы науқастағы арқа амиотрофиясының кеш дебюті жағдайының сипаттамасы келтірілген. Жағдай ерекшелігі – кеш дебют, аса баяу үдеу, жоғарғы иық белдеуінің проксимальды бұлшық еттерін ғана ауытқушылық үдеріске асимметриялы тарту. Кеш дебютті арқа бұлшық ет амиотрофиясы бірыңғай нозологиялық форма болып табылмайды, ал әртүрлі ауруларға кіретін синдром болып табылады. Практикалық дәрігерден

науқасты мұқият зерттеу және дифференциалды диагнозды өткізу талап етіледі, себебі Арқа бұлшық еті амиотрофиясы жағымсыз болжамы бар ауыр аурумен қатар, оның негізінде ықтимал курабельді себептер жататын қатерсіз ағымға ие ауру дебюті бола алады.

Негізгі сөздер: кеш дебюті бар арқа бұлшық етінің амиотрофиясы, бүйір амиотрофиялық склероз, дифференциальды диагностика, диагностикалаудың электромиографиялық критерийлері.

S U M M A R Y

T.G. BURNASHEVA

Center of Israeli Medicine, Almaty c., Kazakhstan

CLINICAL CASE OF LATE ONSET SPINAL AMYOTROPHY IN AN ADULT PATIENT – A STAGE IN PROGRESSION OF ALS?

The article presents a clinical case of the SMA with late onset in a male patient aged 40. A point of the case peculiar interest is late onset, extremely slow progress, and asymmetrical involvement of the upper limbs. SMA with late onset is not an unitary nosological form but syndrome that is characteristic of various diseases. A general practitioner should carry out a patient's examination carefully and pay particular attention to differential diagnosis. It should be taken into account that SMA may be both the onset of a serious illness with unfavorable prognosis and of a disease with benign course resulting from potentially curable reasons.

Key words: Spinal muscular atrophy with late onset, ALS – amyotrophic lateral sclerosis, Differential diagnosis, Electrophysiological (EMG) and nerve-conduction studies (NCS) diagnostic pointers.